



Estándar.

Estándar de la Unidad de Cardiopatías Familiares.

Versión I, junio 2019

Comité SEC-Excelente-Unidad de Cardiopatías Familiares

- **Coordinador:** Tomás Ripoll Vera. Hospital Universitario Son Llátzer (Palma de Mallorca).
- **Miembros del grupo de trabajo:**
 - Roberto Barriales Villa. C. H. U. A Coruña
 - Pablo García Pavía. H. U. Puerta de Hierro. Madrid.
 - Juan Ramón Gimeno Blanes. H. U. Virgen de la Arrixaca. Murcia
 - Lorenzo Monserrat Iglesias. Health in code. A Coruña
- **Revisores del documento (Junta Directiva Grupo de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la SEC):**
 - Dr. Juan Jiménez Jáimez. H. U. Virgen de las Nieves. Granada.
 - Dra Esther Zorio Grima. H. U. La Fe. Valencia.
 - Dr. Javier Limeres Freire. H. U. Vall d'Hebrón. Barcelona.
- **Coordinador SEC-Calidad:** Andrés Íñiguez Romo. Hospital Álvaro Cunqueiro (Vigo, Pontevedra)
- **Coordinador de SEC Excelente:** Francisco Ruiz Mateas Área de gestión de Cardiología, Agencia Sanitaria Pública Hospital Costa del Sol (Málaga).
- **Secretaría Técnica:** Francisco Javier Elola Somoza. Director de Elola Consultores.
- **Secretaría Administrativa:** Laura Pérez (SEC. Fundación Casa del Corazón).

SEC-EXCELENTE. Unidad de Cardiopatías Familiares

Copyright @Sociedad Española de Cardiología.

Reservados todos los derechos. El contenido de la presente publicación no puede ser reproducido, ni transmitido por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética, ni registrado por ningún sistema de recuperación de información, en ninguna forma, ni por ningún medio, sin la previa autorización por escrito del titular de los derechos de explotación de la mi

Contenido

Contenido	3
Comité Científico de la Sociedad Española de Cardiología para la Unidad de Cardiopatías Familiares	4
1. Cardiopatías familiares.....	5
1.1. Introducción	5
1.2. Epidemiología.....	5
1.3. Justificación	6
2. Procedimientos diagnósticos o terapéuticos básicos en una unidad de CF:	7
3. Estándares de calidad en Cardiopatías Familiares	9
3.1. Estructura	9
3.2. Proceso.....	9
4. Requisitos para la acreditación SEC excelente en CF	12
5. Bibliografía	17

Figuras

Figura 1. Esquema de trabajo ante una cardiopatía familiar	10
Figura 2. Algoritmo de actuación con el probando/caso índice con diagnóstico o sospecha de cardiopatía familiar	10
Figura 3. Algoritmo de actuación con los familiares de un paciente con diagnóstico de cardiopatía familiar	12

Comité Científico de la Sociedad Española de Cardiología para la Unidad de Cardiopatías Familiares

La SEC ha realizado una selección entre los expertos en este ámbito teniendo en cuenta la trayectoria profesional, el liderazgo científico y el compromiso con la mejora continua de la calidad. El Comité Científico de la SEC para establecer los estándares de la Unidad de Cardiopatías Familiares (UCF) tiene la siguiente composición:

- **Coordinador:** Tomás Ripoll Vera. Hospital Universitario Son Llátzer (Palma de Mallorca).
- **Miembros del grupo de trabajo:**
 - Roberto Barriales Villa. C. H. U. A Coruña
 - Pablo García Pavía. H. U. Puerta de Hierro. Madrid.
 - Juan Ramón Gimeno Blanes. H. U. Virgen de la Arrixaca. Murcia
 - Lorenzo Monserrat Iglesias. Health in code. A Coruña
- **Revisores del documento (Junta Directiva Grupo de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la SEC):**
 - Dr. Juan Jiménez Jáimez. H. U. Virgen de las Nieves. Granada.
 - Dra Esther Zorio Grima. H. U. La Fe. Valencia.
 - Dr. Javier Limeres Freire. H. U. Vall d'Hebrón. Barcelona.

1. Cardiopatías familiares

1.1. Introducción

Las cardiopatías familiares (CF) son enfermedades de origen genético e incluyen las miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, restrictiva, arritmogénica, no compactada), las canalopatías (Sd de QT largo, Sd de Brugada, Sd de QT corto, y Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica) y algunos Síndromes aórticos. Todas ellas son la causa principal de la mayor parte de las muertes súbitas (MS) en individuos jóvenes, y son también importantes como causa de MS en pacientes de mayor edad. Todas estas enfermedades tienen una presentación clínica muy heterogénea y una evolución difícil de predecir. Tienen en su mayoría una herencia autosómica dominante, por tanto riesgo de transmisión del 50% a familiares de 1º grado, planteando el diagnóstico genético problemas comunes de tipo logístico y ético tanto en su ejecución, como en la interpretación y comunicación de los resultados.

1.2. Epidemiología

La MS de causa natural supone el 13% de las defunciones entre los 25 y los 74 años, el 90% de las cuales es de origen cardiovascular (8.100 fallecimientos/año). En el desglose por cardiopatías, alrededor del 80% se debe a cardiopatía isquémica (primera causa de MS a partir de los 35 años), el 14% a miocardiopatías (alrededor de 1.000 fallecimientos/año) y en el 4% de los casos la autopsia y sus estudios complementarios no consiguen filiar la causa de la muerte. Las cardiopatías familiares son la causa más frecuente de MS en jóvenes (<35 años) en los que las miocardiopatías representan prácticamente el 50% de los casos.

La prevalencia de las CF es muy variable, oscilando entre 1/500 en la miocardiopatía hipertrófica a 1/5.000 en las canalopatías.

- Miocardiopatía hipertrófica (MCH): 1/500 en la población general, siendo una enfermedad con una gran heterogeneidad clínica y genética.
- Miocardiopatía dilatada familiar (MCD): 1/1.000.
- Miocardiopatía restrictiva: <1/5.000, pero muy elevada morbimortalidad.
- Miocardiopatía arritmogénica (antes denominada Displasia arritmogénica de ventrículo derecho): 1/2.500-3.000. Importante morbimortalidad en adultos jóvenes, sobre todo deportistas.
- Miocardiopatía no compactada (MCNC): 1/5.000-10.000.
- Sd. de Brugada: 1/2.000. Elevada mortalidad en el adulto joven.
- Sd. de QT largo: 1/5.000. Elevada mortalidad infantil-juvenil, sobre todo en deportistas.

- Sd. de QT corto: <1/10.000. Poco conocida, pero muy elevada mortalidad.
- Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica (TVCP): 1/10.000 habitantes. Muy elevada mortalidad en el adulto joven, especialmente deportistas.

1.3. Justificación

La principal justificación para la designación de unidades acreditadas en estas patologías es la necesidad de una dedicación intensiva de los especialistas (cardiólogos) que les permita seguir el rápido ritmo de cambio del conocimiento en estas enfermedades, en especial en lo que se refiere a las implicaciones clínicas de la información genética.

La especialización en esta materia precisa de una actualización permanente para establecer adecuadamente el pronóstico, asegurar la elección de la mejor opción terapéutica en cada caso y garantizar su implementación por un equipo con experiencia en el campo.

Estas características implican que el adecuado manejo de estas enfermedades requiera unas herramientas específicas, experiencia amplia, un abordaje multidisciplinar básico-clínico y una masa crítica de pacientes.

En los últimos años se han publicado a nivel internacional diferentes documentos de consenso y guías clínicas sobre diagnóstico y tratamiento de las miocardiopatías, canalopatías y diversas enfermedades aórticas de origen genético. En todos ellos se incide en la necesidad (con diferentes niveles de recomendación y evidencia) de estudiar a los familiares de los pacientes afectados, así como en la realización de estudios genéticos (tabla 1). También se hace mención a la creación de unidades especializadas, de referencia, para el diagnóstico y el tratamiento de estas CF. Estas unidades deben ser multidisciplinarias y mantener una estrecha relación con otros servicios y especialidades. Sin embargo, estas unidades de referencia no existen en todas las comunidades españolas, por lo que en ocasiones se hace difícil el cumplimiento de muchas de las recomendaciones de estos documentos.

En el 2016 se publicó en Revista Española de Cardiología un protocolo de actuación en CF, que surgió de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la Sociedad Española de Cardiología (SEC) y contó con la colaboración del Grupo de Trabajo de Aorta (Sección de Cardiología Clínica), el Grupo de Trabajo de Cardiología del Deporte, la Sección de Electrofisiología y Arritmias, la Sección de Insuficiencia Cardíaca y Trasplante Cardíaco de la SEC

y la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas. Además, se contó con un grupo de expertos nacionales e internacionales que revisaron el documento.

Actualmente existen en España varias unidades de referencia designadas por el Ministerio de Sanidad (Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud –CSUR-) para el diagnóstico y el tratamiento de las CF. Las unidades de referencia pueden ser necesarias para casos complejos, de difícil diagnóstico y/o tratamiento, pero es muy importante exportar la «manera de trabajar» de las unidades de CF ya existentes y consolidadas a la mayoría de hospitales y a los profesionales sanitarios (cardiólogos, internistas, cirujanos cardiovasculares, genetistas, cardiólogos pediatras, enfermeras, psicólogos, etc.) que puedan verse implicados en el estudio y el tratamiento de estas enfermedades.

Además del estudio de las CF, será fundamental que en estas unidades también se realicen estudios de muerte súbita cardiaca, en colaboración con los forenses, así como se tenga cierta experiencia en el manejo (junto a otras especialidades) de cualquiera de las enfermedades raras con afectación del corazón de base genética, como la enfermedad de Fabry, la amiloidosis hereditaria, enfermedades neuromusculares, músculo-esqueléticas y mitocondriales.

Tabla 1. Recomendaciones y nivel de evidencia de los estudios genéticos en las guías y documentos de consenso

Recomendaciones y nivel de evidencia de los estudios genéticos en las guías y los documentos de consenso publicados

Estudio genético	Nivel de recomendación ^a	Nivel de evidencia
Miocardopatía hipertrófica (Elliott et al ² , Ackerman et al ⁴)	I	B
	I	C
Miocardopatía dilatada (Ackerman et al ⁴)	I ^b	C
	IIa ^c	
Miocardopatía restrictiva (Ackerman et al ⁴)	IIb	C
Miocardopatía no compactada (Ackerman et al ⁴)	IIa	C
Miocardopatía aritmogénica (Ackerman et al ⁴)	IIa (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de Brugada (Ackerman et al ⁴)	IIa	C
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (Ackerman et al ⁴)	I (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de QT largo (Ackerman et al ⁴)	I (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de QT corto (Ackerman et al ⁴)	IIb (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de Marfan (Loeys et al ⁵)	Incluido en los criterios diagnósticos	
Síndrome de Loeys-Dietz (Arslan-Kirchner et al ⁶)	Incluido en los criterios diagnósticos	

I: se recomienda; IIa: puede ser útil; IIb: se puede considerar.

^a Es recomendable la lectura detallada de las guías, ya que contienen recomendaciones específicas que deben tenerse en cuenta.

^b En presencia de bloqueos auriculoventriculares de primer, segundo o tercer grado y/o historia familiar de muerte súbita inesperada.

^c En casos familiares.

2. Procedimientos diagnósticos o terapéuticos básicos en una unidad de CF:

- Antecedentes Familiares (árbol familiar o pedigrí): Un árbol familiar, árbol genealógico o pedigrí médico es una representación gráfica del historial médico y los parentescos de una familia. En toda consulta de CF debe realizarse un árbol familiar detallado, de mínimo tres generaciones, como parte de la evaluación de un paciente con una CF. Las preguntas deben

estar dirigidas a extraer la información relevante relacionada con los antecedentes cardiológicos y síntomas que indiquen un origen cardiaco. Así, es importante: a) identificar al sujeto índice (o probando), que es el primer caso valorado en la familia (puede estar vivo o haber fallecido); b) anotar nombres, fechas de nacimiento y las causas y edades de los fallecimientos (se incluyen los casos de muerte súbita del lactante), siempre respetando las leyes de protección de datos vigentes; c) es importante descartar la existencia de consanguinidad y preguntar por los orígenes geográficos de la familia; d) indagar sobre síntomas, signos, complicaciones, tratamientos (desfibriladores, marcapasos, trasplante cardiaco/renal, etc.) que puedan relacionarse con la CF en estudio, y e) la investigación familiar incluye una revisión de toda la documentación disponible (historias clínicas, electrocardiogramas antiguos, etc.). En este sentido es fundamental localizar los informes de autopsias, en su caso.

- Estudios genéticos: Multitud de pacientes pueden beneficiarse a día de hoy de un estudio genético en España. Este número ha ido aumentando rápidamente en los últimos años a medida que se ha avanzado en el conocimiento de las bases genéticas y la correlación genotipo-fenotipo en estas enfermedades, así como a medida que se ha ido extendiendo la realización de estos estudios en el manejo de casos de CF o MS. Ha crecido sustancialmente el número de hospitales que ya ofertan en su cartera de servicios la realización de análisis genético en CF, ya sea en el propio laboratorio de genética del hospital o externalizándolo a laboratorios especializados privados.
- Hasta hace unos años, el estudio genético se limitaba a unos pocos genes y con un coste muy elevado (método Sanger). Actualmente, con el desarrollo de técnicas de secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing* –NGS–), es posible estudiar cientos de genes o incluso todo el genoma (o la parte codificante, conocida como exoma) a precios razonables y rápidamente. El principal problema de la NGS estriba en que, al estudiar tantos genes, se puede detectar múltiples variantes cuya interpretación y patogenicidad es difícil de evaluar. Todas las guías o documentos de consenso recientes sobre las CF ya incluyen los estudios genéticos con los más altos niveles de recomendación (tabla 1).

Los estudios genéticos en las CF tienen además una utilidad diagnóstica y aplicación directa en cuanto a la posibilidad de ofrecer consejo reproductivo/profesional y organizar el seguimiento de familiares. En algunos casos, el estudio genético tiene también implicaciones en el tratamiento y el pronóstico de los pacientes.

- Estudios de imagen: La ecocardiografía avanzada en estos pacientes, incluida la ecocardiografía de esfuerzo, requiere experiencia en la interpretación de signos incipientes y en el diagnóstico diferencial. Deben utilizarse técnicas de speckel tracking, dada su utilidad demostrada. La RM cardíaca es por otro lado una tecnología de gran utilidad en estas enfermedades, pero debe ser realizada por personal experimentado, siendo hoy en día esencial en estas patologías. En algunas ocasiones puede ser útil también el TC cardíaco o técnicas de medicina nuclear (gammagrafía, PET).
- Electrofisiología: debe existir experiencia en la realización e interpretación de test de provocación o desenmascaramiento de canalopatías, estudio electrofisiológicos y ablación de taquicardias.
- Procedimientos terapéuticos: un porcentaje de estos pacientes (entre 5-10%) requerirá la implantación de un desfibrilador automático (DAI).
 - En MCH: Miectomía: 25-50/año en España. Ablación septal con alcohol: 80-120/año. Desfibrilador implantable: 100-200/año.
 - En MCD: Tx Cardíaco: La MCD idiopática (que en muchos casos es familiar) es la causa del 50% de los trasplantes que se realizan.
 - En canalopatías y M. arritmogénica: Implante de DAI: 100-200/año.

3. Estándares de calidad en Cardiopatías Familiares

3.1. Estructura

Podemos distinguir diferentes niveles según el grado de complejidad del hospital, desde servicios que dispongan únicamente de una consulta monográfica de CF, pero donde se realice el estudio integral de probandos y familiares, hasta servicios que dispongan de unidades de CF con una estructura definida, larga trayectoria, experiencia, y varios integrantes. El proceso SEC excelente no será excluyente para aquellos servicios que dispongan de una infraestructura más simple en forma de consulta monográfica, siempre y cuando cumplan con los requisitos mínimos y los criterios de calidad exigidos.

3.2. Proceso

- Deberá realizarse en todos los casos el pertinente árbol familiar en la primera visita, tal y como se ha comentado previamente.
- Deberá haber una actitud proactiva para estudiar a los familiares del probando y detectar tanto individuos sanos como afectados (figura 1).

- Durante la primera visita se solicitarán las pruebas pertinentes según la CF de base o de sospecha (figura 2).
- Se realizará en cada visita una estratificación del riesgo de MS, en base a las últimas pruebas realizadas.
- Deberá proponerse al probando la realización de estudio genético en los casos en que se considere indicado. Asimismo una vez detectada la mutación en el probando, deberá ofrecerse a los familiares la posibilidad de testar si son portadores o no, lo cual facilitará por un lado la identificación de portadores que precisan seguimiento y por otro lado la detección de no portadores que podrán ser dados de alta (figura 3).

Figura 1. Esquema de trabajo ante una cardiopatía familiar

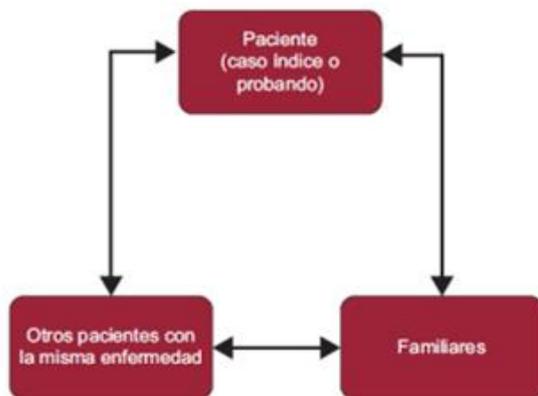


Figura 2. Algoritmo de actuación con el probando/caso índice con diagnóstico o sospecha de cardiopatía familiar

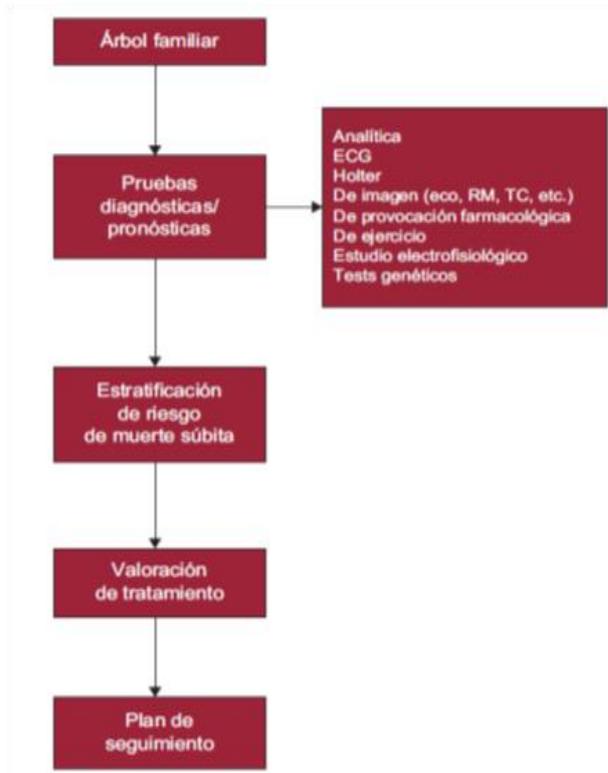
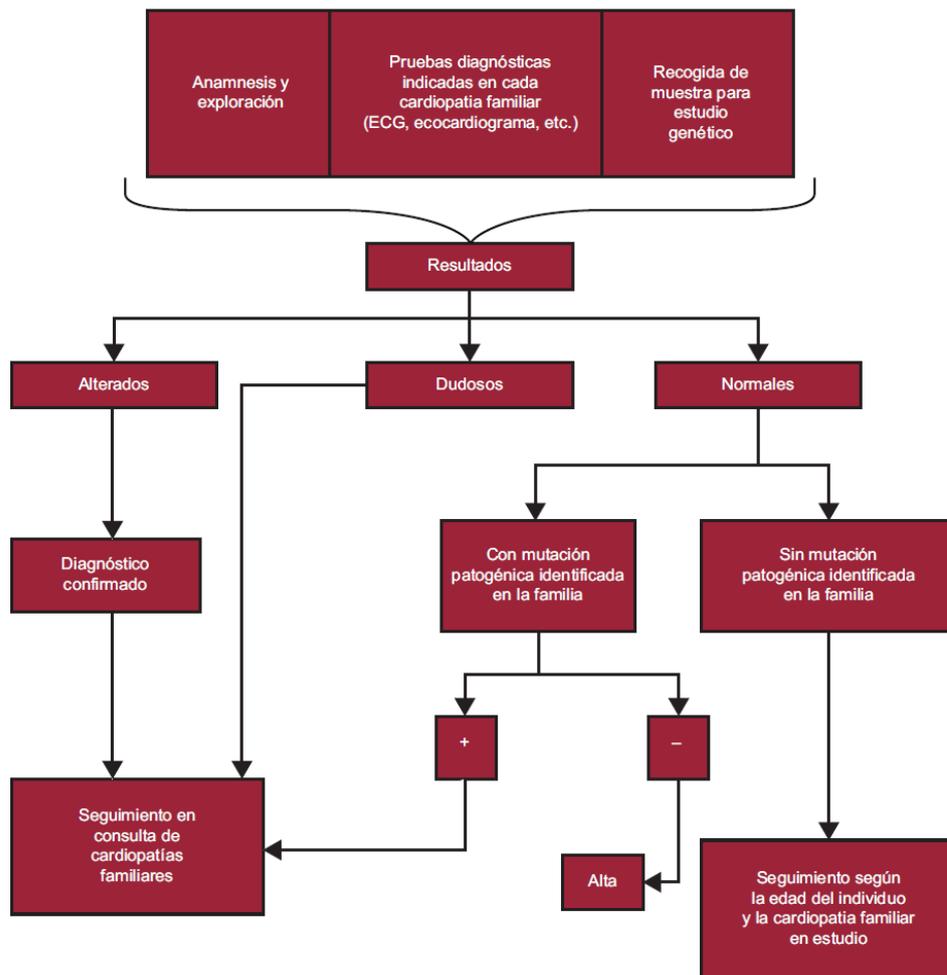


Figura 3. Algoritmo de actuación con los familiares de un paciente con diagnóstico de cardiopatía familiar



3.2.1. Criterios de derivación a la unidad de cardiopatías familiares y relación con el nivel de atención primaria

Serán remitidos por otros cardiólogos del servicio u otros profesionales vinculados con estas enfermedades.

Podrán derivarse directamente desde atención primaria pacientes con miocardiopatía con sospecha de origen familiar, pacientes con canalopatías, así como los familiares de primer grado de estos para el pertinente cribado. Asimismo, podrán derivarse los familiares de primer grado de pacientes con muerte súbita que precisen descartar un origen genético.

Los pacientes con CF deben ser seguidos en las consultas monográficas y por él o los cardiólogos especializados en estas patologías.

4. Requisitos para la acreditación SEC excelente en CF

Estructura (UCF.E)

- UCF.E.1.** El Programa de CF deberá estar autorizado por la dirección del centro.
- UCF.E.2.** La unidad deberá elaborar una memoria anual del programa en CF.
- UCF.E.3.** Cartera de servicios:
- ✓ Consulta clínica semanal con dedicación específica a CF (consulta monográfica), que venga desarrollando su actividad un mínimo de 1 año.
 - ✓ Realización de árboles familiares, preferiblemente mediante programa informático.
 - ✓ Consejo genético, que podrá darse por el propio cardiólogo especializado en CF o bien por genetista especializado, sobre todo en casos de herencia compleja.
 - ✓ Documentos informativos para pacientes. Posibilidad de página web.
 - ✓ Asesoramiento reproductivo, profesional y deportivo.
 - ✓ Se debe proporcionar al paciente y/o familiares una vía de acceso o consulta rápida a la consulta o unidad de CF, ya sea a través de correo electrónico, teléfono o página web.
- UCF.E.4.** La UCF deberá disponer de las siguientes técnicas diagnósticas al alcance de los pacientes o familiares con CF:
- ✓ ECG de 12 derivaciones.
 - ✓ Ergometría
 - ✓ Holter ECG 24 h.
 - ✓ Ecocardiografía avanzada, incluido speckel tracking.
 - ✓ Ecocardiografía transesofágico.
 - ✓ Ecocardiograma de esfuerzo.
 - ✓ RM cardiaca para estudio morfológico, función y realce tardío tras gadolinio (puede estar concertado con otro centro).
 - ✓ Test de provocación farmacológica: flecainida o ajmalina, adrenalina, adenosina.
 - ✓ Acceso a análisis genético (laboratorio interno o externo) para todos los sujetos índices a los que se indique según las guías clínicas (tabla 1) seguido de estudio en cascada en familiares en caso de hallar alguna mutación o variante probablemente patogénica. El estudio genético deberá realizarse preferiblemente mediante la técnica de NGS.
- UCF.E.5.** La UCF deberá disponer de los siguientes recursos de otras unidades ó servicios necesarios para la adecuada atención de las CF:

- ✓ Servicio de diagnóstico por la imagen con experiencia en la realización de procedimientos en CF, que incluya ecocardiografía, RM cardiaca y TC de arterias coronarias.
- ✓ Unidad electrofisiología, arritmias y estimulación cardiaca con experiencia en CF en lo referido a test de provocación/desenmascaramiento, implante y seguimiento de marcapasos y DAI, y estudios electrofisiológicos.
- ✓ Unidad de Genética con experiencia en CF o con laboratorio externo de referencia especializado en CF. Consejo genético en casos de herencia compleja.
- ✓ Unidad de Hemodinámica (procedimientos diagnósticos y terapéuticos) con experiencia en CF, a ser posible incluyendo la ablación septal con alcohol (puede estar disponible en centro externo de referencia).
- ✓ Servicio de Cirugía cardiaca con experiencia en CF, incluyendo la realización de miectomía para el manejo de la MCH obstructiva (puede estar disponible en centro externo de referencia).
- ✓ Servicio de Anatomía Patológica con experiencia en CF (biopsias endomiocárdicas).
- ✓ Unidad de Cardiología Pediátrica con experiencia en CF.
- ✓ Acceso a un programa de Trasplante cardiaco, ya sea en el propio centro o en otro hospital de referencia, que permita dar respuesta y continuidad a necesidades derivadas del tratamiento de los pacientes con CF.
- ✓ Contacto con el Instituto de Medicina Legal o Anatómico-forense de la comunidad de cara a evaluar los posibles casos de MS en jóvenes que se produzcan, especialmente el estudio familiar.
- ✓ Contacto con médicos del deporte.
- ✓ Acceso a Biobanco o congelador de -80°C para el almacenaje de muestras biológicas.
- ✓ Acceso a una Unidad de Reproducción Humana de referencia en la comunidad autónoma, donde sea factible realizar el diagnóstico preimplantacional.

UCF.E.6. Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de las CF:

- ✓ Mínimo 1 cardiólogo con dedicación preferente a CF (pueden tener dedicación parcial)⁽¹⁾, siendo recomendable al menos un 2º cardiólogo, actuando uno de ellos de coordinador.
- ✓ Deberá haber cardiólogos de referencia en otras unidades íntimamente ligadas a las patologías que se tratan:
 - Unidad de Insuficiencia Cardiaca.
 - Unidad de Arritmias, Electrofisiología y Estimulación cardiaca.

⁽¹⁾ Requisitos mínimos: dedicación mínima 1 año a la Consulta o Unidad de CF; 1 artículo como coautor en CF y/o colaboración en algún proyecto competitivo en CF; pertenencia a la Sección de CF de la SEC.

- Unidad de Imagen Cardíaca (Ecocardiografía, CRM, TAC).
- ✓ Personal de enfermería: mínimo de 1 enfermera con dedicación preferente (puede tener dedicación parcial)⁽²⁾.

Proceso (UCF.P)

UCF.P.1. La UCF deberá disponer de un protocolo escrito, revisable anualmente, que debe contener al menos los siguientes elementos:

- ✓ Realizar en todos los casos el pertinente árbol familiar en la primera visita.
- ✓ Solicitar las pruebas pertinentes según la CF de base o de sospecha en la primera visita.
- ✓ Deberá proponerse al probando la realización de estudio genético en los casos en que se considere indicado.
- ✓ Contemplar el estudio de los familiares del probando y detectar tanto individuos sanos como afectos.
- ✓ Realizar en cada visita una estratificación del riesgo de MS, en base a las últimas pruebas realizadas.
- ✓ Una vez detectada la mutación en el probando, deberá ofrecerse a los familiares la posibilidad de testar si son portadores o no.

UCF.P.2. Disponer de un modelo de consentimiento informado para la realización de estudio genético, que debe ser firmado en el 100% de los casos.

UCF.P.3. Debe haber establecido, en el protocolo de la unidad, los criterios de derivación de pacientes desde atención primaria o desde otras consultas o unidades del Servicio de Cardiología u otros servicios hospitalarios a la unidad o consulta de cardiopatías familiares, así como los criterios de seguimiento de pacientes en atención primaria, otras consultas de Cardiología u otros servicios, o en la unidad de cardiopatías familiares.

Docencia e investigación (UCF.D&I)

UCF.D&I.1. Participación de la UCF en el programa MIR del Centro.

UCF.D&I.2. Participación en proyectos de investigación y publicaciones en este campo.

UCF.D&I.3. Sesiones clínicas multidisciplinares, al menos trimestralmente, para la toma de decisiones clínicas y coordinación de tratamientos.

UCF.D&I.4. Promover cursos de formación para profesionales sanitarios sobre estas patologías.

UCF.D&I.5. Promover charlas informativas para pacientes y cuidadores. Contacto con Asociaciones de pacientes.

⁽²⁾ Requisitos: experiencia de mínimo 1 año en pruebas cardiológicas y a ser posible en realización de árboles familiares, apoyo psicológico, enlace entre médico-paciente, etc.

UCF.D&I.6. Pertenencia de los cardiólogos de la unidad a la Sección de CF y Genética Cardiovascular de la SEC.

Sistema de información (UCF.SI)

UCF.SI.1. La UCF desarrollará un sistema de información que contenga al menos los siguientes ítems:

- ✓ Nº de probandos diagnosticados de CF (o con sospecha o en estudio) / año.
- ✓ Media de familiares estudiados por probando, con porcentaje de familiares con genotipo y/o fenotipo positivo respecto del total estudiado.
- ✓ Porcentaje de probandos con estudio genético realizado.
- ✓ Nº de pacientes estudiados o en estudio desglosados por tipo de miocardiopatía o canalopatía.
- ✓ Nº de pacientes con miocardiopatía hipertrófica a los que se les implanta un DAI como prevención primaria, respecto del total de pacientes con miocardiopatía hipertrófica.

UCF.SI.2. La UCF dispondrá de un registro de pacientes que deberá contener al menos los siguientes ítems:

- ✓ Nº de Historia Clínica.
- ✓ Fecha nacimiento.
- ✓ Sexo.
- ✓ Diagnóstico específico de CF (o en estudio por...)
- ✓ Estudio genético (si/no)

UCF.SI.3. La UCF se asegurará de la precisión del informe de alta y de los pacientes seguidos en la misma y de la correcta codificación diagnóstica en el CMBD.

UCF.SI.4. La unidad y el servicio de cardiología deben informar los registros de la SEC (Registro de Actividad de la Hemodinámica y Cardiología Intervencionista, Registro RECALCAR), estatales y del Servicio de Salud.

5. Bibliografía

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kühl U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008; 29:270-6.
2. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J et al. Report of the 1995 World Health Organization/Internacional Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of Cardiomyopathies. *Circulation* 1996;93:841-2.
3. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, Fromer M, et al. American College of Cardiology/American Heart Association Task Force; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines; European Heart Rhythm Association; Heart Rhythm Society. ACC/AHA/ESC 2006 Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (writing committee to develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death): developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. *Circulation*. 2006 Sep 5;114(10):e385-484.
4. Heart Rhythm UK Familial Sudden Death Syndromes Statement Development Group. Clinical indications for genetic testing in familial sudden cardiac death syndromes: an HUK position statement. *Heart*. 2008 Apr;94(4):502-7.
5. Hinton RB Jr. The family history: reemergence of an established tool. *Crit Care Nurs Clin North Am*. 2008 Jun;20(2):149-58.
6. Hershberger RE, Lindenfeld J, Mestroni L, Seidman CE, Taylor MRG, Towbin JA. Genetic evaluation of cardiomyopathy-A Heart Failure Society of America Practice Guideline. *J Card Fail* 2009; 15:83-96.
7. Priori SG, Napolitano C. Role of genetic analyses in cardiology: part I: mendelian diseases: cardiac channelopathies. *Circulation*. 2006;113:1130-5.
8. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *Eur Heart J* 2003;24:1965-91.
9. McKenna WJ, Monserrat L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 123-130.
10. Elliott PM, Poloniecki J, Dickie S, Sharma S, Monserrat L, Varnava A, Mahon NG, McKenna WJ. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy: identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000; 36: 2212-2218.
11. Marin F, Gimeno JR, Paya E, Garcia-Alberola JR, Perez-Alvarez L, Fernández X, de la Morena G, Sogorb F, Castro-Beiras A, Valdes M, Martinez JG, Monserrat L. The implantable cardioverter-defibrillator and hypertrophic cardiomyopathy. Experience at three centers. *Rev Esp Cardiol*. 2006;59:537-44.
12. Semsarian C; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):16-8. Epub 2006 Dec 26.
13. Monserrat L, Hermida-Prieto M, Castro-Beiras A. Avances en miocardiopatía dilatada idiopática: del genotipo al fenotipo clínico. *Rev Esp Cardiol Supl F* 2007;7:2-13.
14. Mestroni L, Baisch B, McKenna WJ, Schwartz K, Charron P, Rocco C, et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. *Eur Heart J* 1999;20:93-102.

15. Michels VV, Moll PP, Miller FA, Tajik AJ, Chu JS, Driscoll DJ, et al. The frequency of familial dilated cardiomyopathy in a series of patients with idiopathic dilated cardiomyopathy. *N Engl J Med* 1992;326:77-82.
16. Baig MK, Goldman JH, Caforio AL, Coonar AS, Keeling PJ, McKenna WJ. Familial dilated cardiomyopathy: cardiac abnormalities are common in asymptomatic relatives and may represent early disease. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:195-201.
17. Monserrat L, Hermida H, Bouzas B, Mosquera I, Mahon N, Peteiro J, et al. Miocardiopatía dilatada familiar en pacientes trasplantados por miocardiopatía dilatada idiopática. *Rev Esp Cardiol* 2002;55(7):725-32.
18. Burkett EL, Hershberger RE. Clinical and genetic issues in familial dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:969-81.
19. Castro-Beiras A, Monserrat L, Hermida M. Miocardiopatía dilatada familiar: situación actual y beneficios clínicos de la investigación básica. *Rev Esp Cardiol* 2003;56(Supl 1):7-12.
20. Arbustini E, Morbinini P, Pilotto A, Gavazzi A, Tavazzi L. Familial dilated cardiomyopathy: from clinical presentation to molecular genetics. *Eur Heart J* 2000;21:1825-32.
21. van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooi AJ, van Tintelen JP, Bonne G, Yaou RB, et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med* 2005 Jan;83(1):79-83.
22. Fatkin D; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial dilated cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):19-21. Epub 2006 Dec 26.
23. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994;71:215-8.
24. Hamid MS, Norman M, Quraishi A, Firoozi S, Thaman R, Gimeno JR, et al. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2002;40:1445-50.
25. Thiene G, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007 Nov 14;2:45.
26. Sen-Chowdhry S, Syrris P, McKenna WJ. Role of genetic analysis in the management of patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2007 Nov 6;50(19):1813-21. Epub 2007 Oct 24.
27. Antzelevitch C. Brugada syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol* 2006;29(10):1130-59.
28. Napolitano C, Priori SG. Brugada syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:35.
29. Benito B, Brugada R, Brugada J, Brugada P. Brugada síndrome. *Prog Cardiovasc Dis*. 2008 Jul-Aug;51(1):1-22.
30. Katz G, Arad M, Eldar M. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia from bedside to bench and beyond. *Curr Probl Cardiol*. 2009 Jan;34(1):9-43.
31. Goldenberg I, Zareba W, Moss AJ. Long QT Syndrome. *Curr Probl Cardiol*. 2008 Nov;33(11):629-94.
32. Skinner JR; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial long QT syndrome. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):22-4.
33. Roberto Barriales-Villa, Juan Ramon Gimeno-Blanes, Esther Zorio-Grima, Tomás Ripoll-Vera, Artur Evangelista-Masip, Angel Moya-Mitjans, Luis Serratos-Fernandez,

Dimpna C. Albert-Brotons, José Manuel García-Pinilla y Pablo García-Pavía. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. *Rev Esp Cardiol.* 2016;69(3):300–309.

34. Taylor J. European perspectives in cardiology. *Circulation.* 2009;120:f109–14.

35. Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2014;35:2733–79.

36. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al.

Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2008;29:270–6.

37. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/ EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace.* 2011;13:1077–109.

38. Loey BL, Dietz HC, Braverman AC, Calleaert BL, De Backer J, Devereux RB, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet.* 2010; 47:476–85.

39. Arslan-Kirchner M, Eppel JT, Faivre L, Jondeau G, Schmidtke J, De Paepe A, et al. Clinical utility gene card for: Loey-Dietz syndrome (TGFBR1/2) and related phenotypes. *Eur J Hum Genet.* 2011. Disponible en: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v19/n10/full/ejhg201168a.html>

40. Suarez-Mier MP, Aguilera B, Mosquera RM, Sanchez-de-Leon MS. Pathology of sudden death during recreational sports in Spain. *Forensic Sci Int.* 2013; 226:188–96.

41. Winkel BG, Holst AG, Theilade J, Kristensen IB, Thomsen JL, Ottesen GL, et al. Nationwide study of sudden cardiac death in persons aged 1-35 years. *Eur Heart J.* 2011;32:983–90.

42. Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. Executive summary: HRS/EHRA/APHR expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Europace.* 2013;15:1389–406.

43. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [citado 12 Nov 2015]. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/Centros De Referencia/CentrosCSUR.htm>

44. Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, Elliott P, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2010;31:2715–26.

45. Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Helio T, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2013;34:1448–58.

46. Arslan-Kirchner M, Arbustini E, Boileau C, Child A, Collod-Beroud G, De Paepe A, et al. Clinical utility gene card for: Marfan syndrome type 1 and related phenotypes [FBN1]. *Eur J Hum Genet.* 2010. Disponible en: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v18/n9/full/ejhg201042a.html>

47. Grupo de Trabajo de la SEC para la guía de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrofica, revisores expertos para la guía de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrofica, Comité de Guías de la SEC. Comentarios a la guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrofica. Una visión crítica desde la cardiología española. *Rev Esp Cardiol.* 2015;68:4–9.

48. Mestroni L, Maisch B, McKenna WJ, Schwartz K, Charron P, Rocco C, et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. Collaborative Research Group of the European Human and Capital Mobility Project on Familial Dilated Cardiomyopathy. *Eur Heart J.* 1999;20:93–102.
49. Hershberger RE, Lindenfeld J, Mestroni L, Seidman CE, Taylor MR, Towbin JA. Genetic evaluation of cardiomyopathy—a Heart Failure Society of America practice guideline. *J Cardiac Fail.* 2009;15:83–97.
50. Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: pro- posed modification of the Task Force Criteria. *Eur Heart J.* 2010;31:806–14.
51. Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA, Bersin RM, Carr VF, Casey Jr DE, et al. 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the di- agnosis and management of patients with Thoracic Aortic Disease: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Sur- geons, and Society for Vascular Medicine. *Circulation.* 2010;121:e266–369.
52. Erbel R, Aboyans V, Boileau C, Bossone E, Bartolomeo RD, Eggebrecht H, et al. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic diseases: Document covering acute and chronic aortic diseases of the thoracic and abdominal aorta of the adult. The Task Force for the Diagnosis and Treatment of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2014; 35:2873–926.
53. Grupo de Trabajo de la SEC para la guía de la ESC 2014 sobre diagnóstico y tratamiento de la patología de la aorta. *Rev Esp Cardiol.* 2015;68:179–84.
54. Mogensen J, Van Tintelen JP, Fokstuen S, Elliott P, Van Langen IM, Meder B, et al. The current role of next-generation DNA sequencing in routine care of patients with hereditary cardiovascular conditions: a viewpoint paper of the European Society of Cardiology working group on myocardial and pericardial diseases and members of the European Society of Human Genetics. *Eur Heart J.* 2015;36:1367–70.
55. Munoz-Esparza C, Garcia-Molina E, Salar-Alcaraz M, Penafiel-Verdu P, Sanchez- Munoz JJ, Martinez Sanchez J, et al. Fenotipo heterogeneo del síndrome de QT largo causado por la mutacion KCNH2-H562R: importancia del estudio genetico familiar. *Rev Esp Cardiol.* 2015;68:861–8.
56. Villacorta E, Zatarain-Nicolas E, Fernández-Pena L, Pérez-Milan F, Sanchez PL, Fernández-Aviles F. Utilidad del diagnóstico genético en la miocardiopatía hipertrófica de una mujer que desea ser madre. *Rev Esp Cardiol.* 2014;67:148–50.
57. Jacoby DL, DePasquale EC, McKenna WJ. Hypertrophic cardiomyopathy: diag- nosis, risk stratification and treatment. *CMAJ.* 2013;185:127–34.
58. Monserrat L, Ortiz-Genga M, Lesende I, Garcia-Giustiniani D, Barriales-Villa R et al. Genetics of cardiomyopathies: novel perspectives with next generation sequencing. *Curr Pharm Des.* 2015;21:418–30.
59. Cornel M, Evers-Kiebooms G, Ayme S, Braga S, Bricarelli FD, Hodgson S, et al. Genetic testing in asymptomatic minors: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet.* 2009;17:720–1.
60. Ley 14/2006, de 26 de Mayo, sobre técnicas de Reproducción Asistida. BOE num. 126 de 27 de Mayo de 2006 [citado 9 Jul 2013]. Disponible en: <http://www.boe.es/boe/dias/2006/05/27/pdfs/A19947-19956.pdf>
61. Basso C, Burke M, Fornes P, Gallagher PJ, De Gouveia RH, Sheppard M, et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch.* 2008;452:11–8.

62. Oliva A, Brugada R, D'Aloja E, Boschi I, Partemi S, Brugada J, et al. State of the art in forensic investigation of sudden cardiac death. *Am J Forensic Med Pathol.* 2011;32:1–16.
63. Solberg EE, Borjesson M, Sharma S, Papadakis M, Wilhelm M, Drezner JA, et al. Sudden cardiac arrest in sports — need for uniform registration: a position paper from the Sport Cardiology Section of the European Association for Cardiovascular Prevention and Rehabilitation. *Eur J Prev Cardiol.* 2015.
64. Bowker TJ, Wood DA, Davies MJ, Sheppard MN, Cary NR, Burton JD, et al. Sudden, unexpected cardiac or unexplained death in England: a national survey. *QJM.* 2003;96:269–79.
65. Driscoll DJ, Edwards WD. Sudden unexpected death in children and adolescents. *J Am Coll Cardiol.* 1985;5(6 Suppl):118B–21B.
66. Gollob MH, Blier L, Brugada R, Champagne J, Chauhan V, Connors S, et al. Recommendations for the use of genetic testing in the clinical evaluation of inherited cardiac arrhythmias associated with sudden cardiac death: Canadian Cardiovascular Society/Canadian Heart Rhythm Society joint position paper. *Can J Cardiol.* 2011;27:232–45.
67. Priori SG, Blomstrom-Lundqvist C, Mazzanti A, Blom N, Borggrefe M, Camm J, et al. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *Eur Heart J.* 2015;36:2793–867.
68. Cardiomyopathy UK [citado 12 Sep 2015]. Disponible en: <http://www.cardiomyopathy.org>
69. Cardiac Risk in the Young [citado 12 Sep 2015]. Disponible en: <http://www.c-r-y.org.uk/bereavement/>
70. Asociación Síndrome de Marfan [citado 12 Sep 2015]. Disponible en: <http://www.marfan.es>
71. Asociación de familiares y afectados por cardiopatías y muerte súbita [citado 12 Sep 2015]. Disponible en: <http://www.d-corazon.org/index.php?page=inicio>.
72. Guidelines for Autopsy Investigation of Sudden Cardiac Death: 2017 Update from the Association for European Cardiovascular Pathology. Cristina Basso, Beatriz Aguilera, Jytte Banner, Stephan Cohle, Giulia d'Amati, Rosa Henriques de Gouveia, Cira di Gioia, Aurelie Fabre, Patrick J Gallagher, Ornella Leone, Joaquin Lucena, Lubov Mitrofanova, Pilar Molina, Sarah Parsons, Stefania Rizzo, Mary N Sheppard, Maria Paz Suárez Mier, S. Kim Suvarna, Gaetano Thiene, Allard van der Wal, Aryan Vink, Katarzyna Michaud. *Virchows Arch.* 2017 Dec;471(6):691-705.
73. The Cardiomyopathy Registry of the EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology: baseline data and contemporary management of adult patients with cardiomyopathies. Philippe Charron, Perry M. Elliott, Juan R. Gimeno, Alida L.P. Caforio, Juan Pablo Kaski, Luigi Tavazzi, Michal Tendera, Carole Maupain, Cécile Laroche, Pawel Rubis, Ruxandra Jurcut, Leonardo Calo, Tiina M. Helio, Gianfranco Sinagra, Marija Zdravkovic, Ausra Kavoliuniene, Stephan B. Felix, Jacek Grzybowski, Maria-Angela Losi, Folkert W. Asselbergs, José Manuel García-Pinilla, Joel Salazar-Mendiguchia, Katarzyna Mizia-Steć, and Aldo P. Maggioni, on behalf of the EORP Cardiomyopathy Registry Investigators. *European Heart Journal* (2018) 39, 1784–1793.